

## Términos básicos en genética

- Carácter: ejemplo color de los ojos, forma del pelo, altura del individuo,...
- Gen: fragmento de ADN que lleva la información hereditaria que controla un determinado carácter.
- Alelos: las diferentes variaciones o formas alternativas que puede presentar un gen, por ejemplo pelo liso (A) o pelo rizado (a). Los organismos diploides poseen 2 alelos, uno está en el cromosoma homólogo paterno y otro en el cromosoma homólogo materno. Si los dos alelos son iguales el individuo es homocigótico o raza pura (AA ó aa) y si son distintos heterocigótico o híbrido (Aa).
- Genotipo: combinación de alelos que presenta. Ejemplo: AA Bb cc Dd ... También se puede definir como el conjunto de genes que tiene un organismo.
- Fenotipo: manifestación observable del genotipo. Ejemplo: color ojos azul, pelo rizado, piel morena,...

## Leyes de Mendel

Mendel llevó a cabo una serie de cruces entre plantas del guisante con diferentes características como la forma de la semilla (lisa o rugosa) y el color de la semilla (amarilla o verde) y determinó cómo se transmitían a la descendencia estas características. Mendel formuló su teoría de la transmisión de los factores hereditarios sin tener conocimiento de la naturaleza de estos factores (genes presentes en los cromosomas) ni de los procesos meióticos responsables de la forma de transmitirse. Leyes de Mendel:

En letra pequeña se pone genotipo, fenotipo, homo y heterocigótico, genes, alelos A y a... ya que estos términos de genética eran desconocidos por Mendel, aunque los añadió para aclarar las ideas y que se entienda.

- 1<sup>a</sup> ley o ley de la uniformidad de la F<sub>1</sub>: Los individuos resultantes del cruzamiento de razas puras (homocigóticos) son 100% iguales a uno de sus padres con genotipo híbrido (heterocigótico) y fenotipo de uno de los padres.
- 2<sup>a</sup> ley o ley de la segregación de un mismo carácter en la F<sub>2</sub>: El cruzamiento de individuos de la F<sub>1</sub> entre sí, provoca la separación de los factores hereditarios (alelos) que controlan un determinado carácter, reapareciendo los diferentes factores hereditarios (fenotipos) de la generación parenteral en proporción 3:1 y los genotipos son 25% AA, 50% Aa y 25% aa.
- 3<sup>a</sup> ley o ley de la combinación independiente de caracteres distintos: Al estudiar la transmisión simultánea de 2 caracteres observó que la F<sub>1</sub> cumplía la 1<sup>a</sup> ley, pero al cruzar la F<sub>1</sub> entre sí encontró características (fenotipos) completamente nuevas (todas las combinaciones posibles) en la proporción 9:3:3:1. Aunque si se observa cada carácter por separado, si cumple la 2<sup>a</sup> ley con proporciones 3:1. Todo esto indica que los factores hereditarios para un carácter (alelos de un gen) se transmiten independientemente de los factores hereditarios del otro carácter (alelos del otro gen).

**Retrocruzamiento o cruzamiento prueba**: cuando un alelo es dominante sobre otro, los homocigóticos dominantes (AA) y los heterocigóticos (Aa) tienen el mismo fenotipo. Para reconocerlos Mendel diseñó un método sencillo para distinguirlos, este método se llama retrocruzamiento o cruzamiento prueba y consiste en cruzarlas con un homocigótico recesivo (aa). Si en la descendencia aparece la mitad con fenotipo recesivo era heterocigótico (Aa) y si salen todos con fenotipo dominante era homocigótico (AA).

## Teoría cromosómica de la herencia: situación de los factores hereditarios o genes en los cromosomas. Conceptos de gen, locus, alelo y genoma

Los factores hereditarios de Mendel, que determinan los caracteres que se transmiten (color de la semilla, forma de la semilla...) se denominan **genes**. También se puede definir como fragmento de ADN que lleva la información hereditaria que controla un determinado carácter. Cada una de las formas alternativas (amarillo o verde, liso o rugoso, etc.) de un gen, se llama **alelo**.

**TEORÍA CROMOSÓMICA DE LA HERENCIA**: Las células de los organismos diploides tienen dos alelos de cada gen, uno de cada progenitor (uno nos lo dio papá y el otro mamá), localizados en la misma posición de cada uno de los cromosomas homólogos. Esta posición se denomina **locus** (loci en plural). Los cromosomas homólogos (uno de origen paterno y otro de origen materno) se separan en la formación de gametos. La fecundación reúne de nuevo las parejas de cromosomas homólogos y por tanto, se vuelve a tener dos alelos (pares de factores hereditarios de Mendel). Al igual que el conjunto de proteínas del

cuerpo se llama proteoma y el conjunto de mitocondrias de una célula condrioma, el conjunto de todos los genes de la célula o organismo recibe el nombre de **genoma**. Resumen: los genes se encuentran dispuestos linealmente a lo largo de cada cromosoma y cada uno ocupa un lugar específico o locus. Al ser diploides, tenemos siempre dos alelos (AA o Aa o aa), uno en cada cromosoma homólogo.

## **TIPOS DE HERENCIA**

**Herencia dominante:** Es el tipo de herencia que **cumple las leyes de Mendel**, donde, de los dos tipos de alelos, un alelo domina sobre el otro. Los heterocigóticos presentan el fenotipo dominante. Ejemplo: A = labios gruesos y a = labios finos entonces Aa = individuo con labios gruesos (fenotipo dominante).

**Herencia intermedia:** Los heterocigóticos presentan un fenotipo intermedio porque ningún alelo domina sobre el otro. Ejemplo: la planta *Mirabilis jalapa* A = flores blancas y a = flores rojas entonces Aa = individuo con flores rosas (color intermedio).

**Codominancia:** Los heterocigóticos presentan ambos fenotipos, porque ambos alelos se expresan. Ejemplo: A = flores blancas y a = flores rojas entonces Aa = individuo con flores blancas y rojas al azar en la misma planta.

**Alelismo Múltiple:** Aunque es un carácter que probablemente tenga un solo gen, puede tener más de 2 alelos. Un ejemplo son los grupos sanguíneos en humanos en el que el sistema AB0 está regido por 3 alelos (A, B y O), el alelo O es recesivo, mientras que los alelos A y B son codominantes. Ejemplo: AB da el grupo sanguíneo AB, mientras que BO da el grupo sanguíneo B al igual que BB.

**Herencia ligada al sexo:** Todos los cromosomas de la especie humana (46 cromosomas = 22 parejas de homólogos + 2 cromosomas sexuales) son iguales en hombres y mujeres excepto los cromosomas sexuales llamados X y Y que no son totalmente homólogos porque sólo tiene unas partes homólogas (iguales). Las partes no comunes (no homólogas) de los cromosomas tienen genes exclusivos del cromosoma X y genes exclusivos del cromosoma Y, como las mujeres tienen XX y los hombres XY el reparto de genes será distinto y por tanto afectará de manera distinta a hombres y mujeres.

Si el gen está ligado al cromosoma Y solo afecta a hombres, por ejemplo la enfermedad ictiosis.

Si el gen está ligado al cromosoma X y es una enfermedad por un alelo recesivo no afectará a la mujer heterocigótica, pero si al hombre que tiene un solo cromosoma X. Ejemplo: X es dominante y  $X_d$  es el recesivo que produce enfermedad, entonces el hombre con XY es sano y con  $X_d$  Y tiene la enfermedad, mientras que una mujer  $XX_d$  no tiene la enfermedad pero es portadora (la puede heredar sus hijos).

## **Problemas de genética**

1)- El color de la piel de los salmones nórdicos, depende de la expresión de un gen autosómico con 2 alelos (A: color oscuro y a: color claro). En la piscifactoría se cruzan una hembra homocigótica recesiva con un macho heterocigótico. Indique para este gen los tipos y las proporciones de:

- A) óvulos y espermatozoides
- B) fenotipos y genotipos de la descendencia (Sep 2005)

2) ¿Cómo pueden diferenciarse dos individuos, uno homocigótico de otro heterocigótico, que presenten el mismo fenotipo? Razónese la respuesta (1 pto) (Jun 92)

3.- La acondroplasia es una anomalía determinada por un gen autosómico que da lugar a un tipo de enanismo en la especie humana. Dos enanos acondroplásicos tienen dos hijos, uno acondroplásico y otro normal.

- o La acondroplasia, ¿es un carácter dominante o recesivo ? . ¿ Por qué?
- o ¿Cuál es el genotipo de cada uno de los progenitores? ¿Por qué?
- o ¿ Cuál es la probabilidad de que el próximo descendiente de la pareja sea normal ? . ¿ Y de qué sea acondroplásico ? . Hacer un esquema del cruzamiento.

4.- El color azul de los ojos en el hombre es recesivo respecto del negro. Un hombre de ojos negros y una mujer de ojos azules han tenido tres hijos, dos de ojos negros y uno de ojos azules. ¿Sabrías decir el genotipo de sus padres? ¿Y el de todos sus hijos?

5.- Un varón de ojos azules se casa con una mujer de ojos pardos. La madre de la mujer era de ojos azules, el padre de ojos pardos y tenía un hermano de ojos azules. Del matrimonio nació un hijo con ojos pardos. Razonar cómo será el genotipo de todos ellos, sabiendo que el color pardo domina sobre el color azul.

6)- ¿Cuál será el genotipo y el fenotipo de la F1 cuando se cruza una planta de semilla amarilla y lisa (AALL) homocigótica para ambos caracteres con una planta de semilla verde y rugosa (aall) homocigótica y recesiva para ambos genes? (Sep 2006)

7) Si se cruzan 2 individuos, ambos heterocigóticos para dos caracteres (como por ejemplo forma del pelo y color de los ojos) ¿Cuál será la probabilidad de obtener un descendiente aabb? ¿y AABB?

8)- El color de pelo rojo es recesivo frente al color de pelo castaño y el color de ojos azules es también recesivo frente al color de ojos marrones. Un hombre de pelo castaño y ojos marrones y una mujer de pelo castaño y ojos azules tuvieron 2 hijos: uno de pelo castaño y ojos azules y otro pelirrojo, de ojos marrones. Indicar el genotipo de padres e hijos. (Jun 2006)

9.- El color rojo de la pulpa del tomate depende de la presencia de un factor R dominante sobre su alelo r para el amarillo. El tamaño normal de la planta se debe a un gen N dominante sobre el tamaño enano n. Se cruza una planta de pulpa roja y tamaño normal, con otra amarilla y normal y se obtienen: 30 plantas rojas normales, 31 amarillas normales, 9 rojas enanas y 10 amarillas enanas. Cuáles son los genotipos de las plantas que se cruzan. Comprobar el resultado realizando el cruzamiento.

10.- Dos condiciones anormales en la especie humana : las cataratas y la fragilidad en los huesos parecen depender de alelos dominantes que se localizan en cromosomas distintos. Un hombre con cataratas y huesos normales, cuyo padre tenía ojos normales, se casó con una mujer sin cataratas, pero con huesos frágiles, cuyo padre tenía huesos normales. ¿Cuál es la probabilidad de que su primer hijo:

- a) no tenga ninguna enfermedad, b) tenga cataratas y huesos normales,
- c) tenga huesos frágiles y ojos normales, d) padezca ambas enfermedades?

11.- La aniridia (ceguera) en el hombre, debe a un factor dominante A. La jaqueca es debida a otro gen también dominante J. Un hombre que padecía aniridia y cuya madre no era ciega, se casó con una mujer que sufría jaqueca, pareo cuyo padre no la sufría. ¿Qué proporción de sus hijos sufrirán ambos males?.

12)- Se cruzan dos plantas de flores de color rosa. Se obtiene una descendencia compuesta por: 110 plantas blancas, 111 plantas rojas y 223 plantas rosas. Deducir el tipo de herencia de que se trata. Dar los genotipos de los padres y de los hijos.

13)- Una planta de flores rojas homocigótica se cruza con una planta homocigótica de flores blancas, dieron todas con flores rosas. dí de que tipo de herencia se trata y las proporciones fenotípicas y genotípicas al cruzar dos individuos de la F1 (1 pto.)

14.- Una mariposa de alas grises se cruza con una de alas negras y se obtiene una descendencia formada por 116 mariposas de alas negras y 115 mariposas de alas grises. Si la mariposa de alas grises se cruza con una de alas blancas se obtienen 93 mariposas de alas blancas y 94 mariposas de alas grises. Razonar ambos cruzamientos, indicando cómo son los genotipos de las mariposas que se cruzan y de la descendencia.

15) La calvicie es provocada por un gen que se comporta como dominante en los varones y recesivo en las mujeres. Un varón no calvo se casó con una mujer calva. Razónese como será la descendencia del matrimonio

16)- Si el padre de un niño del grupo sanguíneo O es del grupo A y la madre del grupo B ¿Qué fenotipos sanguíneos pueden presentar los hijos que puedan tener?

17.- Un hombre de grupo sanguíneo A y una mujer B tienen juntos 5 hijos, de los cuales uno tiene el grupo AB, dos el A y dos el O. Señala razonadamente el genotipo de los padres y de los hijos.( el alelo O es recesivo respecto al A y al B).

18.- En la especie humana, una familia está constituida por un padre que pertenece al grupo sanguíneo A y la madre al grupo 0. Si un hijo del matrimonio pertenece al grupo 0,¿Cuál es el genotipo del padre? ¿Qué otros genotipos presentarían los posibles hermanos del hijo considerado en este matrimonio y con qué probabilidad aparecería cada uno de ellos? (Sep. 91)

19) Suponiendo que el factor rh se hereda por un par de alelos, R que determina el grupo rh+ y r que determina el grupo rh-, y que R domina a r, determina los fenotipos y sus proporciones en la descendencia de los siguientes cruzamientos:

- a)  $I^A i$  Rr x  $I^B I^B$  rr o si lo prefieres con letras diferentes: AO Rr x BB rr
- b)  $I^B i$  Rr x  $I^A i$  rr o si lo prefieres con letras diferentes: BO Rr x AO rr

20.- (*Herencia ligada al sexo*) La hemofilia en el hombre depende de un alelo recesivo ligado al sexo. Una mujer no hemofílica cuyo padre si lo era se casa con un hombre normal. ¿Qué probabilidad hay de que los hijos sean hemofílicos? ¿Y las hijas? ¿e hijas portadoras?.

21) El albinismo es un carácter autosómico recesivo y la hemofilia es una enfermedad recesiva ligada al cromosoma X. Un hombre albino y no hemofílico se casa con una mujer morena cuyo padre era hemofílico y cuya madre era albina, no hemofílica ni portadora.

- a) Determinar los genotipos de los cónyuges
- b) Determinar los genotipos y fenotipos de los hijos
- c) Proporciones genotípicas y fenotípicas de ambos (1,5 pto) (Sep 92)

22) PAU AÑO 2012: Cuestión 4.-A) El daltonismo viene causado por un alelo recesivo ligado al cromosoma X. Un varón daltónico y una mujer normal tienen una hija daltónica. Indique: el genotipo de los padres (0,2 puntos) y las proporciones genotípicas y fenotípicas de los hijos e hijas que pueden tener (0,8 puntos).

23) PAU AÑO 2013: Se sabe que la hemofilia es una enfermedad genética recesiva ligada al cromosoma X, que causa defectos en la coagulación de la sangre. En una pareja, la mujer y el varón son fenotípicamente normales para este carácter, mientras que los padres (varones) de ambos eran hemofílicos. Indique: el genotipos de los progenitores y las proporciones genotípicas y fenotípicas de su descendencia.

24) PAU AÑO 2013: La fibrosis quística, que causa secreciones anormales en glándulas exocrinas, es un carácter recesivo ligado a un autosoma. Una pareja, en la que el varón y la mujer son fenotípicamente normales para este carácter, tiene varios hijos, de los cuales uno de ellos resulta padecer esta enfermedad. Indique: los genotipos de los progenitores (0,2 puntos) y las proporciones genotípicas y fenotípicas de su descendencia (1 punto).

25) María es una mujer sana, pero su padre, Ernesto, murió a causa de una enfermedad de la sangre determinada por un alelo recesivo localizado en el cromosoma X, cuya herencia está, por tanto, ligada al sexo. María quiere tener hijos con Daniel, que sufre la misma enfermedad que Ernesto, y se pregunta si podrían tener descendencia que no desarrolle esta enfermedad. Compruébelo contestando las siguientes preguntas: A) Indique los genotipos de María y de Daniel, razonando la respuesta (0,5 puntos). B) Represente el cruce entre ambos e indique las proporciones fenotípicas esperadas en su descendencia (1 punto)